



UN DESAFÍO DIAGNÓSTICO Y MULTIDISCIPLINARIO EN EL ESPECTRO DE LAS MALFORMACIONES CONGÉNITAS: ASOCIACIÓN VACTERL, REPORTE DE CASO

A DIAGNOSTIC AND MULTIDISCIPLINARY CHALLENGE IN THE SPECTRUM OF CONGENITAL MALFORMATIONS: VACTERL ASSOCIATION, CASE REPORT

Karina Soledad Jácome Ruiz ^{1*}

¹ Médico Posgradista de Imagenología, Universidad San Francisco de Quito. Ecuador. ORCID: <https://orcid.org/0009-0004-4894-1405>. Correo: karyjacome91@gmail.com

Ximena Rocío Zabala Valdez ²

² Médico Posgradista de Imagenología, Universidad Central del Ecuador. Ecuador. ORCID: <https://orcid.org/0009-0002-9449-2511>. Correo: zabalax.4amdc.esPOCH@gmail.com

Andrés Sebastián Jiménez Falconí ³

³ Médico Especialista en Imagenología, Hospital Gineco-Obstétrico Isidro Ayora. Ecuador. ORCID: <https://orcid.org/0009-0006-4087-0416>. Correo: anyezjimenez@hotmail.com

Adrián Marcelo Taco Vásquez ⁴

⁴ Médico Especialista en Imagenología, Hospital Gineco-Obstétrico Isidro Ayora. Ecuador. ORCID: <https://orcid.org/0009-0009-5191-0606>. Correo: adriamtv_19@hotmail.com

* Autor para correspondencia: karyjacome91@gmail.com

Resumen

La asociación VACTERL es un espectro de malformaciones congénitas no aleatorias caracterizado por la coexistencia de anomalías vertebrales, anorrectales, cardíacas, traqueoesofágicas, renales y de las extremidades. Su diagnóstico continúa siendo un desafío debido a la heterogeneidad clínica y a la ausencia de un marcador genético específico. Presentamos el caso de un recién nacido atendido en un hospital de tercer nivel de la ciudad de Quito, Ecuador, en quien la evaluación clínico-radiológica permitió establecer el diagnóstico de asociación VACTERL. El abordaje imagenológico incluyó radiografía convencional, complementada con estudios dirigidos según los hallazgos clínicos. La identificación temprana de las



Esta obra está bajo una licencia *Creative Commons* de tipo (CC-BY-NC-SA).

Sociedad Ecuatoriana de Investigación Científica. E-mail: revistabiosana@gmail.com



malformaciones asociadas permitió orientar oportunamente el manejo terapéutico y la planificación quirúrgica. Este caso destaca la importancia del reconocimiento precoz de los hallazgos radiológicos característicos y del trabajo multidisciplinario para optimizar el pronóstico y la calidad de vida de estos pacientes.

Palabras clave: asociación VACTERL; anomalías vertebrales; fístula traqueoesofágica; malformaciones anorectales; anomalías cardíacas; anomalías renales; anomalías de las extremidades

Abstract

VACTERL association is a non-random spectrum of congenital malformations characterized by the coexistence of vertebral, anorectal, cardiac, tracheoesophageal, renal, and limb anomalies. Its diagnosis remains challenging due to its clinical heterogeneity and the absence of a specific genetic marker. We present the case of a newborn treated at a tertiary care hospital in Quito, Ecuador, in whom a clinicoradiological assessment enabled the diagnosis of VACTERL association. The imaging workup included conventional radiography, complemented by targeted studies according to the clinical findings. Early identification of the associated malformations facilitated timely therapeutic management and surgical planning. This case highlights the importance of the early recognition of characteristic radiologic findings and the value of a multidisciplinary approach in optimizing prognosis and improving the quality of life of affected patients.

Keywords: VACTERL association; vertebral anomalies; tracheoesophageal fistula; anorectal malformations; cardiac anomalies; renal anomalies; limb anomalies

Fecha de recibido: 25/04/2026

Fecha de aceptado: 19/06/2026

Fecha de publicado: 23/06/2026

Introducción

La asociación VACTERL corresponde a un conjunto no aleatorio de malformaciones congénitas definido por la presencia variable de anomalías vertebrales (V), malformaciones anorrectales (A), defectos cardíacos congénitos (C), fístula traqueoesofágica con o sin atresia esofágica (TE), anomalías renales (R) y alteraciones de las extremidades (L, por sus siglas en inglés: limb anomalies) (1). Su prevalencia estimada varía entre 1 por cada 10.000 a 40.000 nacidos vivos, constituyendo una entidad infrecuente y de elevada complejidad diagnóstica debido a la amplia variabilidad fenotípica y la superposición con otros síndromes malformativos (1, 2).

El diagnóstico se establece clínicamente ante la presencia de al menos tres de las anomalías mayores descritas, luego de excluir otras entidades genéticas o sindrómicas con características similares, como la anemia de Fanconi, el síndrome CHARGE o el síndrome de Townes-Brocks (1, 3). Las anomalías vertebrales representan uno de los hallazgos más frecuentes, observándose hasta en el 60–80 % de los casos, mientras



Esta obra está bajo una licencia *Creative Commons* de tipo (CC-BY-NC-SA).

Sociedad Ecuatoriana de Investigación Científica. E-mail: revistabiosana@gmail.com



que la atresia esofágica con o sin fístula traqueoesofágica se presenta aproximadamente en el 50–80 % de los pacientes (3).

La imagenología desempeña un papel fundamental tanto en el diagnóstico prenatal como en la evaluación postnatal de esta asociación. La ecografía obstétrica puede detectar anomalías estructurales sugestivas durante la gestación, mientras que la radiografía convencional en el período neonatal constituye una herramienta inicial esencial para identificar alteraciones vertebrales, malformaciones esqueléticas y signos indirectos de atresia esofágica. Estudios complementarios como la ecocardiografía, la ecografía abdominal, la tomografía computarizada y la resonancia magnética permiten una caracterización anatómica más detallada y una adecuada planificación terapéutica multidisciplinaria (1, 3).

Debido a la rareza de esta entidad y a la importancia de reconocer tempranamente sus hallazgos imagenológicos, presentamos el caso de un paciente con asociación VACTERL, enfatizando la correlación clínico-radiológica y la relevancia del abordaje multidisciplinario en el diagnóstico y manejo integral.

Materiales y métodos

Se realizó un estudio descriptivo y retrospectivo tipo reporte de caso clínico. El protocolo se enfocó en la descripción del abordaje diagnóstico, la correlación clínico-radiológica y el manejo terapéutico inicial de un paciente neonatal con sospecha de asociación VACTERL.

La evaluación, el diagnóstico diferencial y el abordaje quirúrgico se llevaron a cabo en el Servicio de Neonatología y la Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales (UCIN) de un Hospital de Tercer Nivel de la ciudad de Quito, Ecuador, durante el año 2026.

La evaluación diagnóstica incluyó revisión de la historia clínica, análisis de los hallazgos imagenológicos y seguimiento de la evolución hospitalaria. Los estudios de imagen realizados comprendieron radiografía digital de tórax y abdomen en proyección anteroposterior, complementándose con otras modalidades diagnósticas como la ecografía abdominal, de acuerdo con los hallazgos clínicos y la sospecha de malformaciones asociadas.



Figura 1: Malformación anorrectal con ano imperforado. Examen físico en recién nacido que muestra ausencia completa de orificio anal permeable, con presencia de fosita anal residual y sin evidencia de comunicación cutánea distal.





El estudio fue desarrollado conforme a los principios éticos de la Declaración de Helsinki. Se obtuvo consentimiento informado por escrito de los representantes legales para la utilización de la información clínica e imágenes diagnósticas con fines académicos y científicos, garantizando la confidencialidad y anonimización de los datos del paciente.

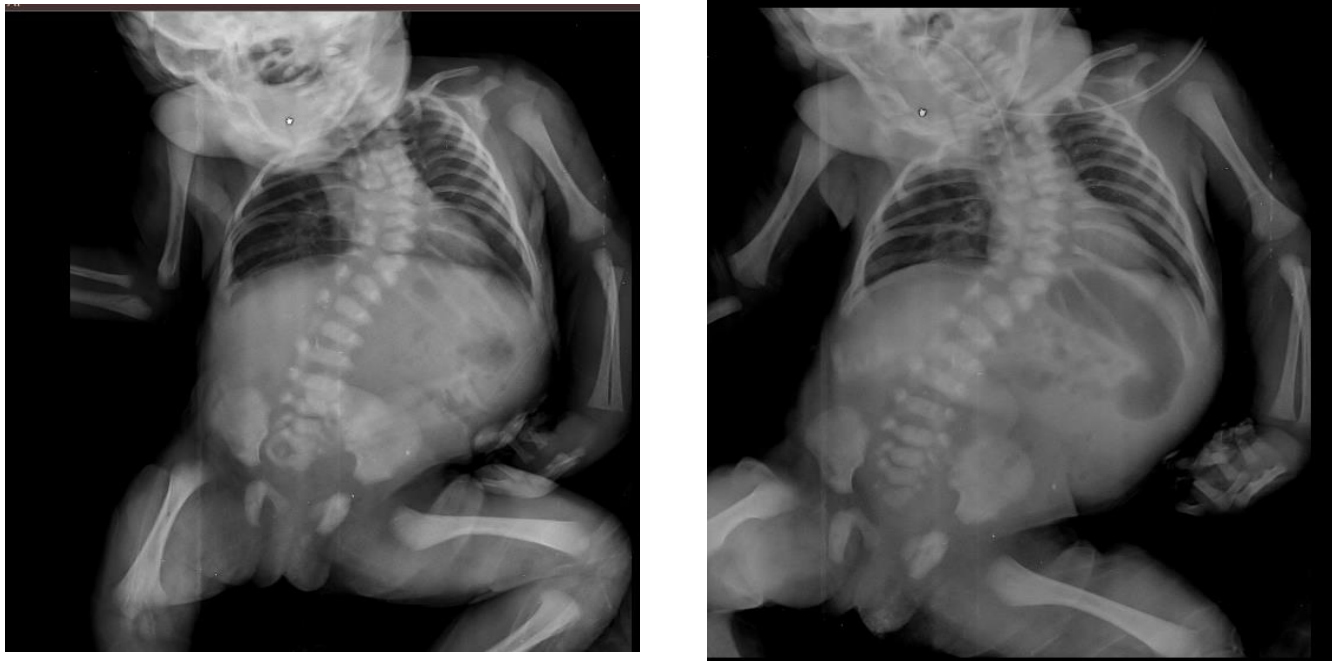


Figura 2: Radiografía simple de tórax y abdomen en proyección anteroposterior. A Se observa distensión abdominal con ausencia de gas distal. B. La sonda nasogástrica presenta detención y enrollamiento a nivel del tercio medio del esófago, sin progresión hacia la cavidad gástrica, hallazgo compatible con atresia esofágica proximal.



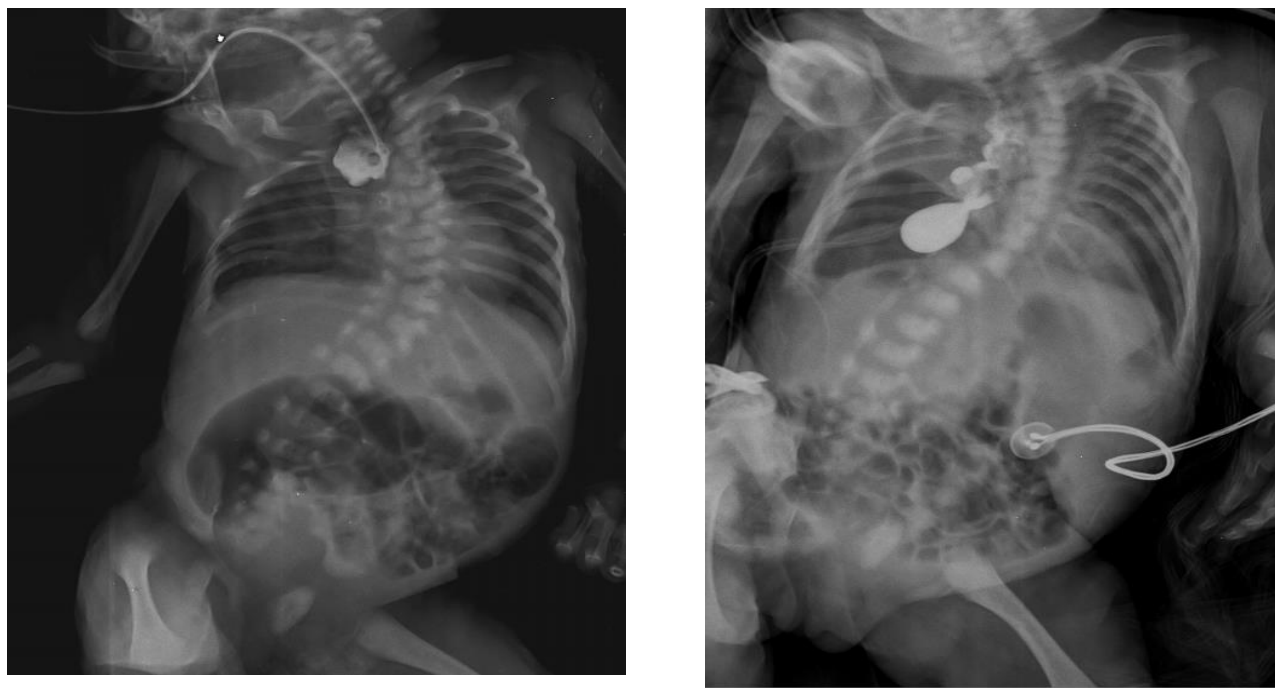


Figura 3: Esófagograma con medio de contraste hidrosoluble. A Tras la administración de contraste a través de la sonda enteral, se evidencia opacificación del segmento esofágico proximal con terminación ciega y, B. Ausencia de paso distal hacia el estómago. Se observan dilataciones saculares del fondo de saco proximal, compatibles con atresia esofágica.

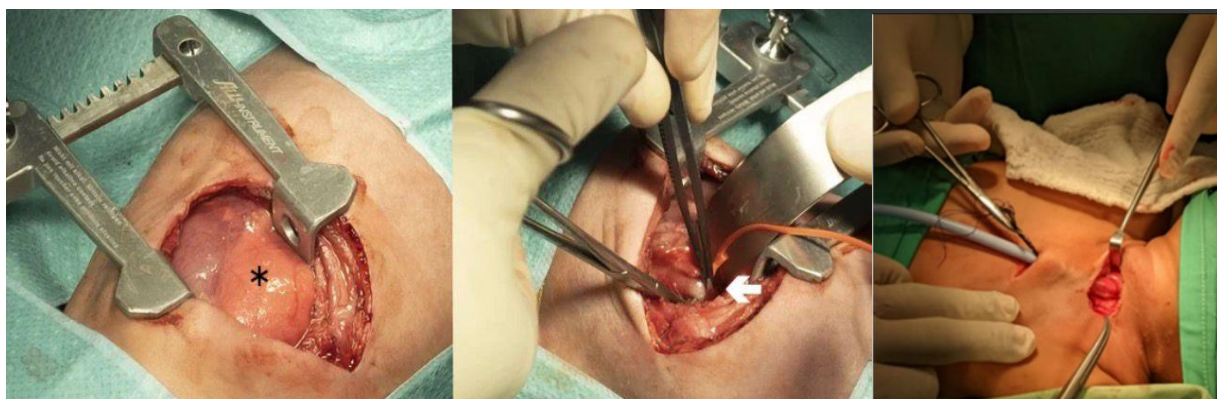


Figura 4: Corrección quirúrgica de la atresia esofágica y fístula traqueoesofágica. Imágenes intraoperatorias que muestran identificación del cabo esofágico proximal, ligadura de la fístula traqueoesofágica distal y restitución primaria de la continuidad esofágica mediante anastomosis término-terminal.



Figura 5: Control radiológico seriado posterior a la reparación quirúrgica. A y C. Se evidencia restablecimiento de la continuidad esofágica con paso del medio de contraste hacia el estómago y progresión distal al intestino B. Se identifica extravasación focal del contraste a nivel de la anastomosis esofágica, compatible con fuga anastomótica de pequeño volumen.

Resultados y discusión

Recién nacido de sexo masculino. Al nacimiento presentó dificultad para la alimentación y abundantes secreciones orales. La radiografía de tórax y abdomen evidenció imposibilidad de progresión de la sonda orogástrica con enrollamiento en el fondo de saco esofágico proximal, hallazgo sugestivo de atresia esofágica con fístula traqueoesofágica asociada.

Adicionalmente, se identificaron anomalías vertebrales compatibles con hemivértebras y alteraciones de la segmentación vertebral. La evaluación ecocardiográfica reveló rabdomiomas cardíacos y la ecografía abdominal mostró riñón en herradura (imágenes no disponibles). La integración de los hallazgos clínicos e imagenológicos permitió establecer el diagnóstico dentro del espectro de asociación VACTERL al contar con tres de los hallazgos descritos previamente; anomalías vertebrales, tresia esofágica con fístula tráqueo-esofágica, ano imperforado (malformación anorrectal) y atresia esofágica con fístula tráqueo-esofágica.

Posteriormente, el paciente fue sometido a corrección quirúrgica de la atresia esofágica con fístula traqueoesofágica. Durante el seguimiento postoperatorio presentó fuga anastomótica, evidenciada mediante estudio contrastado esofágico, que demostró extravasación de contraste a nivel de la anastomosis esofágica. Ante este hallazgo, se instauró manejo multidisciplinario con vigilancia clínica e imagenológica estrecha, observándose evolución favorable posterior.





Discusión

La asociación VACTERL representa un importante desafío diagnóstico debido a su heterogeneidad clínica y a la ausencia de un marcador genético específico. El diagnóstico continúa siendo fundamentalmente clínico y requiere un alto índice de sospecha, especialmente en pacientes con múltiples anomalías congénitas coexistentes. Algunos autores lo definen típicamente por la presencia de al menos tres de las siguientes malformaciones congénitas: defectos vertebrales (V), anomalías anorrectales (A), malformaciones cardíacas (C), fístula traqueoesofágica con o sin atresia esofágica (TE), anomalías renales (R) y alteraciones de extremidades (L, por sus siglas en inglés: limb anomalies) (1,4). Sin embargo, algunos autores sugieren que determinadas combinaciones de anomalías mayores y menores pueden ser suficientes para incluir a un paciente dentro de este espectro clínico (4).

La asociación VACTERL presenta una incidencia aproximada que varía entre 1 por cada 10 000 y 1 por cada 40 000 nacidos vivos. Diversos estudios sugieren una mayor frecuencia en el sexo masculino. Hasta el momento, no se ha demostrado una distribución predominante según regiones geográficas ni grupos étnicos específicos (2).

Las anomalías vertebrales constituyen las manifestaciones más frecuentes de esta asociación e incluyen hemivértebras, vértebras displásicas (vértebras en mariposa, vértebra en cuña), defectos de fusión, vértebras supernumerarias o ausentes, escoliosis congénita, regresión caudal o espina bífida (2,5); a menudo acompañada de anomalías costales (4). La radiografía convencional suele ser el primer estudio de imagen utilizado para su identificación.

La atresia esofágica con o sin fístula traqueoesofágica representa otra de las manifestaciones clásicas de la asociación VACTERL. Radiológicamente, la imposibilidad de progresión de la sonda orogástrica con enrollamiento en el fondo de saco proximal constituye un signo altamente sugestivo (4). La imposibilidad de progresión de la sonda orogástrica con enrollamiento en el fondo de saco esofágico proximal constituye un hallazgo radiológico característico de atresia esofágica y representa uno de los signos diagnósticos más importantes durante el período neonatal (4, 5).

Las anomalías anorrectales consisten en atresia anal (o ano imperforado) y, en la mayoría de los casos, las anomalías genitourinarias se asocian con la mayoría de los pacientes (2).

Las anomalías renales y cardíacas son determinantes importantes del pronóstico a largo plazo. (1). Las anomalías renales incluyen reflujo vesicourinario asociado a una anomalía estructural, agenesia renal unilateral, riñones displásicos o multiquisticos, sistema colector duplicado, hidronefrosis, riñón en herradura, atrofia o hipoplasia renal, riñón ectópico y estenosis ureteral aislada (6). La ecografía abdominal constituye el método inicial de elección para la evaluación renal, mientras que la ecocardiografía resulta indispensable para la detección de defectos cardíacos congénitos asociados (1).

Las malformaciones de las extremidades incluyen anomalías radiales, hipoplasia del pulgar, defectos de las extremidades inferiores, polidactilia u oligodactilia (3).

Desde el punto de vista imagenológico, el abordaje multimodal es esencial para caracterizar adecuadamente las anomalías presentes y establecer diagnósticos diferenciales. Entidades como el síndrome CHARGE, la





anemia de Fanconi y el síndrome de Townes-Brocks pueden compartir manifestaciones clínicas similares, por lo que la integración de hallazgos clínicos, radiológicos y genéticos resulta fundamental (5).

En el presente caso, la combinación de hallazgos clínicos e imagenológicos permitió establecer el diagnóstico dentro del espectro VACTERL de manera temprana, facilitando la planificación terapéutica y el abordaje multidisciplinario. Estos resultados coinciden con lo reportado por diversas series clínicas, que destacan el papel central de la radiología en la detección precoz y caracterización de las malformaciones asociadas.

El pronóstico de los pacientes con asociación VACTERL depende principalmente del tipo y severidad de las anomalías asociadas, particularmente de las cardiopatías congénitas y el compromiso renal. Los avances en cirugía neonatal, cuidados intensivos e imagenología han permitido mejorar significativamente la supervivencia y calidad de vida de estos pacientes durante las últimas décadas. Sin embargo, muchos requieren seguimiento multidisciplinario prolongado debido a secuelas respiratorias, gastrointestinales, ortopédicas y urológicas (1,4).

En el presente caso, la evolución postoperatoria de la atresia esofágica y fistula traqueo-esofágica estuvo marcada por la aparición de una fuga anastomótica posterior a la reparación quirúrgica de la atresia esofágica. Esta complicación constituye una de las principales causas de morbilidad temprana tras la corrección de la atresia esofágica con o sin fístula traqueoesofágica, con una incidencia reportada entre el 5 % y el 20 % de los pacientes, dependiendo de factores como la longitud del defecto esofágico, la tensión de la anastomosis, el estado clínico neonatal y la experiencia del centro quirúrgico (7, 8). Desde el punto de vista imagenológico, el esofagograma contrastado continúa siendo el método de elección para confirmar la presencia de extravasación de contraste a nivel de la anastomosis y determinar su extensión. La identificación temprana de esta complicación es fundamental para instaurar medidas terapéuticas oportunas, prevenir mediastinitis, sepsis y compromiso respiratorio, así como para optimizar la evolución clínica del paciente (7, 9).

Conclusiones

La asociación VACTERL constituye una entidad congénita poco frecuente cuyo diagnóstico requiere una evaluación clínica e imagenológica integral. El reconocimiento temprano de patrones malformativos compatibles permite establecer un diagnóstico oportuno, orientar adecuadamente el manejo terapéutico y mejorar el pronóstico de los pacientes.

La radiografía convencional continúa siendo una herramienta diagnóstica fundamental durante el período neonatal, mientras que la ecografía, la ecocardiografía y otras modalidades de imagen complementarias contribuyen a la caracterización completa de las anomalías asociadas.

Finalmente, este caso resalta la importancia del enfoque multidisciplinario y de la correlación clínico-radiológica para optimizar la toma de decisiones terapéuticas, reducir complicaciones y favorecer una mejor evolución funcional a largo plazo.

Referencias

1. Salomón , B. (2011). VACTERL/VATER Association. Orphanet Journal of Rare Diseases , 6(56), 1 - 12. doi:<https://doi.org/10.1186/1750-1172-6-56>



Esta obra está bajo una licencia *Creative Commons* de tipo (CC-BY-NC-SA).

Sociedad Ecuatoriana de Investigación Científica. E-mail: revistabiosana@gmail.com



2. Costin , P., Stavarache , I., Dumitru, V., Munteanu, O., Georgescu, T., Varlas , V., Bohîlțea, R. (2021). VACTERL association in a fetus with multiple congenital malformations – Case report. *Journal of Medicine and Life*, 14(6), 862 - 867. doi:10.25122/jml-2021-0346
3. Carli, D., Garagnani, L., Lando, M., Fairplay, T., Bernasconi, S., Landi, A., & Percesepe, A. (2014). VACTERL (vertebral defects, anal atresia, tracheoesophageal fistula with esophageal atresia, cardiac defects, renal and limb anomalies) association: disease spectrum in 25 patients ascertained for their upper limb involvement. *The Journal of Pediatrics*, 164(3), 458-462. doi:10.1016/j.jpeds.2013.09.033
4. Sun , M., Zhao, Q., Yang, B., Liu, L., Zhou, C., Yao, X., . . . Liu, B. (2025). Molecular mechanism, diagnosis, and treatment of VACTERL association. *Frontiers in Pediatrics*, 13, 1-14. doi:https://doi.org/10.3389/fped.2025.1609624
5. Tonni, G., Koçak, Ç., Grisolia, G., Rizzo, G., Araujo, E., Werener , H., . . . Lituanian, M. (2023). Clinical Presentations and Diagnostic Imaging of VACTERL Association. *Fetal and Pediatric Pathology*, 42(4), 651-674. doi:https://doi.org/10.1080/15513815.2023.2206905
6. Cunningham, B., Khromykh, A., Martinez, A., Carney, T., & Hadley, D. (2014). Analysis of renal anomalies in VACTERL association. *Clinical and Molecular Teratology*, 100(10), 801-805. doi:https://doi.org/10.1002/bdra.23302
7. Spitz, L. (2007). Oesophageal atresia. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 2(24), 1-13. doi:10.1186/1750-1172-2-24
8. Krishnan, U., Mousa, H., Dall'Oglio, L., Homaira, N., Rosen, R., Faure, C., & Gottrand, F. (2016). ESPGHAN-NASPGHAN Guidelines for the Evaluation and Treatment of Gastrointestinal and Nutritional Complications in Children With Esophageal Atresia-Tracheoesophageal Fistula. *Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition*, 63(5), 550-570. doi:10.1097/MPG.0000000000001401
9. Friedmacher, F., & Puri, P. (2017). Delayed complications after repair of esophageal atresia: a systematic review. *Pediatric Surgery International*, 26(3), 143-151. doi:https://doi.org/10.1007/s00383-022-05317-6

